国際ジスフェリノパチー登録の連絡先

The International Dysferlinopathy Registry
（国際ジスフェリノパチー登録）
Inserm UMR 910
Aix-Marseille Université
27 boulevard Jean Moulin
13385 Marseille Cedex 05
FRANCE

ウェブサイト: www.dysferlinregistry.org

Eメール: contact@dysferlinregistry.org

登録システム主任研究者: Dr. Martin Krahn

登録質問票に記載する医師の連絡先:

スポンサーおよびパートナー

JAIN FOUNDATION

AFM Association Française contre les Myopathies

Inserm

Aix*Marseille université

Assistance Publique Hôpitaux de Marseille

TREAT-NMD Neuromuscular Network

国際ジスフェリノパチー登録は、ジェーン　　・ファンデーション（contact@jain-foundation.org）により監督され、一部資金提供を受けています。

ジスフェリノパチーの国際臨床アウトカム研究

ジスフェリノパチー臨床アウトカム研究」は、2012年半ばより欧州（英国、スペイン、ドイツ、イタリア、フランス）、米国、日本、オーストラリアのセンターで開始される予定です。この研究の目的は、今後の臨床試験で必要となる臨床アウトカム評価基準を決定し、ジスフェリノパチーの病気の進行の特徴を理解し、臨床試験において非侵襲的にに病状をモニターするのに必要となる疾患マーカーを特定するために、生体サンプルを収集することです。この情報がなければ、効果的な臨床試験を行うことはできません。

この研究では、歩行可能・歩行不能を問わず、10歳以上の遺伝子的に診断の確定されたジスフェリノパチー患者を数多く募集しています。被験者は、標準的な血液検査とともに、医療、物理（理学）療法、MRIアセスメントにより、3年間で6回評価されます。被験者はまた、疾患マーカーの特定やその他の承認された研究で使用するために、任意で血液サンプル、皮膚サンプルを提供することもできます。ただし、日本での倫理規定や個人情報保護の観点から、国立精神・神経医療研究センターで今回の研究に参加していただく方の血液・皮膚サンプルをバイオバンクに送付することはありません。

国際ジスフェリノパチー登録にご参加いただくと、ジスフェリノパチー臨床アウトカム研究に関する最新情報を受け取ることができます。

臨床アウトカム研究についてさらに詳しくお知りになりたい方、または研究への参加登録をご希望の場合は、下記までご連絡ください。

- 最寄りの研究センター – センターのリストは、臨床アウトカム研究のウェブサイト（www.dysferlinoutcomestudy.org）または国際ジスフェリノパチー登録のウェブサイト（www.dysferlinregistry.org）から入手できます。
- 研究コーディネーターへの連絡は、contact@dysferlinoutcomestudy.orgまで。
- ジェーン・ファンデーションへの連絡は、contact@jain-foundation.orgまで。

本研究の監督および資金提供はジェーン・ファンデーションにより行われます。

ニューカッスル大学　遺伝医学研究所　教授　ケイト・バシュビー
(Prof. Kate Bushby, Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, International Centre for Life, Central Parkway, Newcastle upon Tyne, NE1 3BZ, UK).
〒187-8551　東京都小平市小川東町4丁目1番1号
独立行政法人　国立精神・神経医療研究センター病院　神経内科　森　まどか

JAIN FOUNDATION

ORCHESTRATING A CURE
LGMD2B DYSFERLINOPATHY MIYOSHI
www.jain-foundation.org

国際ジスフェリノパチー登録

肢帯型筋ジストロフィー2B型、三好型ミオパチー、その他のジスフェリノパチー患者の皆さんが、調査研究または臨床試験に参加して最適なケアを受ける機会を提供します

オンライン登録はこちらまで
www.dysferlinregistry.org

ジスフェリノパチーの患者登録が重要な理由は？

ジスフェリノパチーは非常に患者さんの数の少ない病気で、100万に2～5人の割合で発症します。このために、適格な患者さんを特定するのが困難であり、科学的研究や臨床試験の大きな遅れにつながります。登録システムを使えば、十分な数のジスフェルリノパチーの患者さんをすぐに見つけることができます。

加えて、**国際ジスフェリノパチー登録**は、患者さんの遺伝子異常を含め、医師や研究者が必要とする重要な情報を提供します。

- 登録システムは、このリーフレットの裏面で説明されているジスフェリノパチーの国際臨床アウトカム研究等の、臨床試験および調査研究の被験者となっていただける患者さんを募集する際に役立ちます。
- 登録システムは、研究者らが「ジスフェリノパチーの発症率はどの程度か」、「ジスフェリノパチーの遺伝子異常は正確にはどのようなものか」といった質問に答えるのに役立ちます。これにより、ジスフェリノパチーの認識が高まり、診断が改善され、さらに研究が増加します。
- 登録システムは、標準治療のアセスメントや普及など、患者ケアを改善するためのさまざまな活動もサポートしています。

誰が登録できますか?

この患者登録システムは、世界中のジスフェリノパチー患者さんのために独自に開発されました。ジスフェリノパチーには、最も一般的な肢帯型筋ジストロフィー2B型 (LGMD2B) や三好型ミオパチーとともに、ジスフェルリン遺伝子変異に関連するその他の疾患が含まれます。

ジスフェリノパチーの診断が遺伝子検査で確定され、ジスフェルリン遺伝子に異常（変異）のあることが証明されている方は、どうぞご登録ください。

遺伝子検査でジスフェルリン遺伝子の変異が確認されているか否かが定かでない場合は、担当の医師にお問い合わせください。登録システムのウェブサイトでは、ジスフェリノパチーの臨床診断のために検査を実施している研究所のリストと遺伝子検査を行っている研究所のリストを掲載しています。ジェーン・ファンデーション（www.jain-foundation.org）もまた、診断について確信のない方の相談を受け付けています（患者関係責任者であるEsther Hwangに、お電話+1 425-882-1492 [米国]または電子メールehwang@jain-foundation.orgでご連絡ください）。

登録する理由は?

- 患者情報がより多く収集されるほど、研究者がこの疾患の治療法を発見する体制が整います。
- あなたやあなたの疾患に関する情報を受け取ることができます。例えば、研究者がジスフェリノパチー患者に対するより優れたケアを発見した場合などです。
- あなたが特定の臨床試験または調査研究の被験者として適切であった場合はお知らせいたします。
- 収集されたデータにより世界中で何名が同じ病気にかかっているのかが分かり、また、この病気の最適な標準治療に関心を抱いている研究者へ、関連する情報を提供します。

ジスフェリノパチーは希少疾患であるため、

一人一人が非常に貴重です！

どのようなデータが収集されるのですか?

- 登録システムの担当職員が必要に応じて患者さんを特定し、連絡するための、氏名、住所、生年月日等の個人情報。
- 患者さんから提供される、ジスフェリノパチーに関する医療データ。
- 患者さんから完全な同意が得られた場合、ジスフェルリン遺伝子の変異解析および生物学的検査に関するデータが病気の診断およびフォローアップに関わった主治医により提供されます。

認可を受けた第三者は、匿名の医療データにアクセスして、ジスフェリノパチーのリサーチのためにデータを利用したり、科学的研究や臨床試験の企画または被験者募集に役立てることができますが、氏名や連絡先等の患者さんの個人情報にアクセスすることはできません。

どのようにすれば登録できますか?

Ｅメールアドレスをお持ちであれば、インターネットを用いてウェブサイトwww.dysferlinregistry.orgで直接ご自身またはお子様/扶養家族の登録を行ってください。インターネットをご利用でない場合は、書面の登録書もご用意しています。登録書は登録システムのウェブサイトからダウンロードするか、または登録システムに連絡して郵送でお受け取りください。登録システムの連絡先は、このリーフレットの内側の折り返し部分に記載されています。

登録を進める場合は、情報シートを読んで、同意書に記入および署名を行い、オンラインの登録質問票2件にご回答いただきます。その後、登録システムの担当職員が、あなたが質問票に記載した医師に連絡を取り、必要な医療データを確認および収集いたします。あなたはいつでも、オンライン上で直接データを閲覧したり、更新することができます。データを削除したければ、いつでも登録システムに連絡し、削除することができます。